



CRITERI DI ESCLUSIONE DALLA VALUTAZIONE: CEQ 2025

Schemi di Citogenetica Costituzionale Prenatale e Postnatale

La valutazione del laboratorio **non verrà effettuata** se si verifica anche una sola delle seguenti situazioni:

1. Invio di referti **non conformi all'originale**, ovvero i referti inviati dovrebbero essere quelli rilasciati al paziente in cui sono stati resi anonimi dati sensibili del paziente (compreso il codice del campione presso il laboratorio), dati del personale e della struttura di appartenenza
2. Invio dei referti **in forma non anonima**: presenza di dati sensibili del paziente e/o dati della struttura (N.B. sono richiesti i campi corrispondenti non compilati)
3. Mancato invio da parte del laboratorio del caso richiesto con anomalia strutturale (non eteromorfismi o varianti normali) secondo indicazioni dell'ISS o, in ogni caso, invio di casi non conformi alla richiesta del CEQ (vedi paragrafo: Schemi di Citogenetica Costituzionale Prenatale e Postnatale: casi richiesti per la partecipazione al CEQ 2025)
4. Invio dei dati in un formato non corretto e quindi non leggibili (si consiglia di verificare la leggibilità dei dati da parte del software una volta caricati i file e prima di salvare; se non leggibili non riuscirete a visualizzare l'immagine o il pdf)
5. Mancato invio di uno dei casi richiesti

Schemi di Citogenetica Costituzionale Prenatale e Postnatale: casi richiesti per la partecipazione al CEQ 2025

La valutazione del laboratorio **non verrà effettuata** se verrà inviato un solo caso o se anche uno solo dei casi inviati non corrisponderà alle seguenti indicazioni:

Prenatale:

- **L'ultimo caso con anomalie strutturali refertato* nel periodo Giugno 2024-Maggio 2025**
- **Il secondo caso accettato* nel mese di aprile 2025** (se il caso dovesse coincidere con la richiesta del caso con anomalia strutturale, si dovrà precedere con il caso successivo)

Postnatale:

- **L'ultimo caso con anomalie strutturali refertato* nel periodo Giugno 2024-Maggio 2025**
- **Il primo caso refertato* nel mese di aprile 2025**

*Si fa riferimento alla data di refertazione del campione

Schema di Citogenetica Oncoematologica

La valutazione del laboratorio **non verrà effettuata** se si verifica anche una sola delle seguenti situazioni:

1. Invio di referti **non conformi all'originale**, ovvero i referti inviati dovrebbero essere quelli rilasciati al paziente in cui sono stati resi anonimi dati sensibili del paziente (compreso il codice del campione presso il laboratorio), dati del personale e della struttura di appartenenza
2. Invio dei referti **in forma non anonima**: presenza di dati sensibili del paziente e/o dati della struttura (N.B. sono richiesti i campi corrispondenti non compilati)
3. Mancato invio da parte del laboratorio dei **2 casi richiesti con cariotipo alterato secondo indicazioni dell'ISS** o, in ogni caso, invio di casi non conformi alla richiesta del CEQ (vedi paragrafo: Schema di Citogenetica Oncoematologica: casi richiesti per la partecipazione al CEQ 2025)
4. Assenza sul referto dell'indicazione all'indagine e della data di nascita del paziente
5. Invio dei dati in un formato non corretto e quindi non leggibili (si consiglia di verificare la leggibilità dei dati da parte del software una volta caricati i file e prima di salvare; se non leggibili non riuscirete a visualizzare l'immagine o il pdf)

Schema di Citogenetica Oncoematologica: casi richiesti per la partecipazione al CEQ 2024

La valutazione del laboratorio non verrà effettuata se i casi inviati non corrispondono alle seguenti indicazioni:

- **Primo caso e ultimo caso con cariotipo alterato refertato*** nel periodo **Gennaio-Maggio 2025**

*Si fa riferimento alla data di refertazione

Schemi di Genetica Molecolare

Fibrosi Cistica, Beta Talassemia, X-Fragile schema completo e pre-screening

La valutazione del laboratorio **non verrà effettuata** se si verifica anche una sola delle seguenti situazioni:

1. Mancata analisi di uno o più campioni inviati
2. Invio dei referti in forma non anonima: presenza di dati sensibili o dati di riconoscimento della struttura (N.B. sono richiesti i campi corrispondenti non compilati)
3. Mancato invio dei dati grezzi*
4. Invio dei dati in un formato non corretto e quindi non leggibile (**si consiglia di verificare la leggibilità dei dati da parte del software una volta caricati i file e prima di salvare; se non leggibili non riuscirete a visualizzare l'immagine o il pdf**)

NB: Il modello dei referti inviati deve essere quello che il laboratorio usa nella routine



Schemi di Genetica Molecolare Oncologica

(Poliposi Adenomatosa del Colon, Tumore Ereditario della Mammella e dell'Ovaio, Sindrome di Lynch)

La valutazione del laboratorio **non verrà effettuata** se si verifica anche una sola delle seguenti situazioni:

1. **Invio di referti che non soddisfano la richiesta del CEQ** (es. referti relativi ad analisi di geni non inclusi nel CEQ; analisi refertate in periodi non coerenti con la richiesta, ecc.)
2. **Invio dei referti in forma non anonima: presenza di dati sensibili del paziente e/o presenza dei dati di riconoscimento della struttura** (N.B. sono richiesti i campi corrispondenti non compilati)
3. Invio di casi di probandi testati per familiarità con mutazioni già note
4. Invio dei dati grezzi* in un formato non corretto e quindi non leggibili (si consiglia di verificare la leggibilità dei dati da parte del software una volta caricati i file e prima di salvare; se non leggibili non riuscirete a visualizzare l'immagine o il pdf)
5. Nel caso in cui non venga inserito uno dei tre casi richiesti per lo schema, il laboratorio sarà valutato, ma non verrà assegnato il giudizio di performance.
6. Per lo schema Poliposi Adenomatosa del Colon: Nel caso del gene MUTYH, per il caso con varianti patogenetiche, saranno presi in considerazione solo i casi con varianti patogenetiche in eterozigosi composta o omozigosi.

Per la parte retrospettiva di ogni schema sarà richiesto ai partecipanti l'invio di immagini di dati grezzi e referti (anonimi) relativi all'ultimo caso refertato dell'anno 2024 secondo le seguenti istruzioni :

- Ultimo caso refertato con variante/i patogenetica di uno dei geni dello schema
- Ultimo caso refertato con variante a significato incerto di uno dei geni dello schema
- Un caso refertato con risultato "genotipo normale" o con variante neutra di uno dei geni dello schema (per il terzo caso non viene richiesto l'invio di dati grezzi)

Le istruzioni dettagliate sono presenti nell'area riservata, scaricabili dalla pagina di accesso all'inserimento dei dati nel periodo di apertura del CEQ

NB: Il modello dei referti inviati deve essere quello che il laboratorio usa nella routine

*I dati grezzi sono "dati primari"; si riferiscono a qualsiasi dato oggettivo che non abbia subito un'elaborazione, manualmente o tramite software automatizzato, a meno di dati che necessitino di elaborazione complessa per l'interpretazione (Es. dati grezzi: immagine delle membrane di analisi RDB, immagini di elettroferogrammi per le sequenze in Sanger; file IGV e report qualità per i dati NGS).

In caso di dubbi potete scrivere all'indirizzo testgene@iss.it